

Rôle du pédiatre libéral dans la prise en charge des enfants atteints de maladie rare.

Docteur Michèle MISRAOUI - Montpellier

En tant que pédiatre libéral, deux possibilités s'offrent à nous concernant ces enfants :

- Soit nous recevons un enfant déjà porteur d'un diagnostic, celui-ci ayant été fait en anténatal ou en post-natal immédiat,
- Soit nous sommes amenés à suivre un enfant dont nous relèverons, au cours du développement, des anomalies qui nous amèneront à évoquer une maladie.

Suivi d'un enfant de diagnostic connu

Lors du premier rendez-vous avec cet enfant et ses parents, nous évoquerons l'histoire de la grossesse, son vécu sur le plan médical et psychologique, le déroulement de l'accouchement et du séjour à la maternité et bien sûr nous parlerons de l'annonce du diagnostic, qui est un moment toujours vécu comme très douloureux par ces parents et qui représente un temps important de la 1^{ère} consultation, chargé de beaucoup d'émotion.

Nous serons amenés à conseiller ces parents sur son alimentation, son sommeil, sur la façon de le porter, de lui parler, de l'écouter, comme pour tous les autres enfants, même si les conseils seront orientés de façon différente selon la pathologie de l'enfant et même si nous appuierons particulièrement sur certaines recommandations.

Je veux simplement dire que nous suivons un bébé et pas un syndrome.

Nous parlerons aussi de l'arrivée de ce bébé dans la famille, de ce qu'en disent ses frères et sœurs, ses grands-parents... et nous éviterons de plaquer dès les premières consultations tout le programme des rééducations qui sont à venir.

Suivi d'un enfant a priori sans pathologie connue

Le premier rendez-vous est identique au précédent. Nous relèverons simplement s'il y a lieu ou pas des difficultés pendant la grossesse ou l'accouchement : diminutions des mouvements fœtaux, accouchement difficile, Apgar bas, difficultés à téter, à se réveiller pour boire, etc ...

Au cours du suivi de cet enfant, nous serons alors peut être alertés par des difficultés naissantes : l'enfant est hypotonique ou hypertonique, hyperlaxe, il ne sourit pas, ne babille pas, ne suit pas du regard, ne tient pas sa tête... Nous pourrions également découvrir une anomalie physique ou morphologique telle qu'un souffle cardiaque, une anomalie du périmètre crânien, un ralentissement des courbes de croissance, une malformation.

Tout ceci doit nous amener à proposer des solutions soit rééducatives, soit d'aide au diagnostic, aux parents de cet enfant, tout en les guidant et les accompagnant et en expliquant pourquoi nous choisissons cette orientation. Il s'agit d'une guidance à la fois thérapeutique et diagnostique (kinésithérapie, psychomotricité, orthophonie, pédopsychiatrie, neuropédiatrie, cardiopédiatrie, CAMSP, etc...) orientée par les symptômes présentés par l'enfant et pouvant nécessiter une hospitalisation en cas de complication (cardiaque, neurologique, digestive, respiratoire).

Qu'ensuite le diagnostic de la pathologie soit fait ou pas, notre rôle est dans l'accompagnement des parents, le lien entre les professionnels de santé médicaux et paramédicaux, l'écoute et la disponibilité.